

пневмонией в позднем неонатальном периоде наблюдалось трехкратное увеличение частоты выявления грамотрицательной микрофлоры по сравнению с посевами на первой неделе жизни.

Список литературы:

1. Здравоохранение в Республике Беларусь : офиц. стат. сб. за 2016 г. – Минск : ГУ РНМБ, 2017. – 277 с.
2. Банкалари, Э. Легкие новорожденных / Э. Банкалари; под ред. Р. Полина; пер. с англ.; под ред. Д. Ю. Овсяникова. – М. : Логосфера, 2015. – 672 с.
3. Гнедько, Т. В. Микробиологический мониторинг и эпидемиологический анализ микрофлоры у новорожденных детей / Т. В. Гнедько, С. А. Берестень, И. И. Паюк // Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности : сб. науч. тр. / редкол.: К. У. Вильчук [и др.]. – Минск : ГУ РНМБ, 2012. – С. 135–141.
4. Комплексное лечение вентилятор-ассоциированной пневмонии у новорожденных детей / М. В. Кушнарева [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2016. – Т. 61, № 2. – С. 92–99.

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ: ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ ТИП 1

Гурина Л.Н., Ерохина И.А. *, Мотюк И.Н. *

УО «Гродненский государственный медицинский университет»,
2-я кафедра детских болезней, Гродно, Беларусь

*УЗ «Гродненская областная детская клиническая больница»,
Гродно, Беларусь

**Учреждение здравоохранения «Гродненский областной клинический
перинатальный центр» Гродно, Беларусь

В структуре детской заболеваемости в последние годы значительно увеличился удельный вес наследственной патологии. Благодаря современным методам исследования в медицинской генетике улучшилась диагностика наследственных болезней. Знания врачей редких наследственных заболеваний

позволит на ранних стадиях заподозрить наследственную патологию и совместно с генетиками, после специфического обследования, поставить соответствующий диагноз.

Глутаровая ацидурия тип 1 (ГА1) – наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене GCDH, кодирующем, выработку фермента глутарил-КоА дегидрогеназы. В результате дефицита фермента в биологических жидкостях и тканях накапливаются глутаровая и 3-гидрокси-глутаровая кислоты, оказывающие выраженное нейротоксическое действие, вызывая нарушения в формировании корковых и подкорковых структур головного мозга, приводя к отставанию в психомоторном развитии. В настоящее время благодаря ранней диагностике, назначению специфического лечения качество жизни детей с глутаровой ацидурией не отличается от здоровых младенцев.

Заподозрить глутаровую ацидурию в периоде новорожденности сложно, так как нет специфических клинических и лабораторных проявлений заболевания. ГА1 обычно дебютирует в раннем детском возрасте – от 3 до 36 месяцев, с пиком манифестации от 6 до 18 месяцев. В мировой медицинской литературе описано около 400 случаев заболевания.

Диагностика ГА1 основывается на неонатальном скрининге. С помощью тандемной-масс спектрометрии (ТМС) определяют концентрации ацилкарнитинов (глутарилкарнитина) в пятнах высушенной крови, повышенное его содержание требует количественного определения глутаровой и 3-гидрокси-глутаровой кислот в моче и крови, выявления мутаций в гене GCDH. Лечение предусматривает ограничение поступления белка, назначение специализированного лечебного питания, L-карнитина, грудное молоко не противопоказано [1, 2].

Приводим собственное клиническое наблюдение за новорожденным ребенком с ГА1. Недоношенный мальчик переведен из родильного дома во 2-е педиатрическое отделение для новорожденных и недоношенных детей детской областной клинической больницы (УЗ «ГОДКБ») в возрасте 26 дней жизни с диагнозом: энцефалопатия новорожденного гипоксически-ишемического генеза, синдром двигательных расстройств,

вентрикулодилатация, множественные двусторонние кисты в области сосудистых сплетений, недоношенность 34 недели.

Из анамнеза известно, ребенок от II беременности, I преждевременных родов в сроке гестации 34 недель, масса тела при рождении 2260,0 г, длина тела 47 см, окружность головы 31 см, груди 30 см, оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Первая беременность в 2013 году закончилась самопроизвольным выкидышем в 3 недели. Данная беременность протекала на фоне гестоза ОIРОН0. У матери гидронефроз I–II ст. справа. Наследственность неотягощена. Роды путем экстренной операции кесарево сечение, ввиду начавшейся внутриутробной гипоксии плода.

Состояние ребенка после рождения средней степени тяжести обусловлено дыхательной недостаточностью, синдромом угнетения нервно-рефлекторной возбудимости. Обследован лабораторно: общий анализ крови (ОАК), биохимический анализ крови (БАК), общий анализ мочи (ОАМ), кислотно-основное состояние: показатели в пределах возрастной нормы. При ультразвуковом исследовании (УЗИ) головного мозга на 3-е сутки жизни выявлены кисты в области сосудистых сплетений, вентрикулодилатация с обеих сторон, изменений со стороны внутренних органов не выявлено. На фоне проводимого лечения состояние ребенка по соматическому статусу с положительной динамикой, однако, сохранялись признаки угнетения нервно-рефлекторной возбудимости в виде снижения мышечного тонуса, угнетения рефлексов периода новорожденности. Вскармливание естественное. При УЗИ головного мозга через 21 день отмечалась отрицательная динамика в виде нарастания размеров боковых желудочков.

При переводе на второй этап выхаживания (УЗ «ГОДКБ») состояние ребенка оставалось средней степени тяжести. Сохранялись признаки угнетения нервно-рефлекторной возбудимости: снижение мышечного тонуса и рефлексов новорожденного, изредка отмечался крупноразмашистый тремор конечностей, провоцируемый осмотром. Ребенок обследован ОАК, ОАМ, БАК: данные лабораторных исследований в пределах возрастной нормы. Иммуноферментный анализ на

токсоплазмоз отрицательный. Методом ПЦР обследован на герпес и ЦМВ – ДНК к вирусам не обнаружены. При УЗИ сердца, органов брюшной полости и почек – патологии не выявлено. УЗИ головного мозга – кисты сосудистого сплетения слева. Магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга – признаки наружной гидроцефалии, субарахноидальных кист, расширения цистерн основания мозга. На 2-е сутки после поступления взята кровь на наследственные болезни обмена веществ методом ТМС. Вскармливание естественное. Получал лечение: кортексин, L – карнитин.

Методом ТМС выявлено повышенное содержание глутарилкарнитина в пятне высушенной крови. Диагноз ГА1 подтвержден молекулярно-генетически. Исследования проводились на базе клинико-диагностической генетической лаборатории ГУ РНПЦ «Мать и дитя».

Диагноз ГА1 может быть заподозрен у пациентов, имеющих в клинической картине в периоде новорожденности длительно сохраняющийся синдром угнетения нервно-рефлекторной возбудимости, изменения при УЗИ головного мозга в виде вентрикулодилатации, кист в области сосудистых сплетений после рождения, с увеличением размеров боковых желудочков в динамике, изменения при МРТ исследовании головного мозга в виде расширения субарахноидального пространства, наличия субарахноидальных кист, макроцефалию, которая развивается в первые месяцы жизни. Ранняя диагностика способствует рациональной терапии ГА1, правильному физическому и нервно психическому развитию данной категории детей.

Список литературы:

1. Глутаровая ацидурия, тип 1: клиника, диагностика и лечение / С. В. Михайлова [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. – 2007. – № 10. – С. 4–11.
2. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению глутаровой ацидурии тип 1. – 2013 – 32 с.